

「情報公開文書」

受付番号： 2025-4-053

課題名：アルツハイマー病関連遺伝子座におけるエピジェネティック解析

研究責任者：山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 分子医化学分野 特別荣誉教授

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画コホート調査の3回の詳細調査および1回以上の認知症スクリーニング検査（MMSE）にご協力くださった方

2. 研究目的・方法

【研究期間】

研究実施許可日～2026 年 3 月

【研究目的】

東北メディカル・メガバンクに保管されている試料を用いて、アルツハイマー病関連遺伝子座として既報がある SNP のアレル（個人間でのゲノム配列の異なる部分）の間での結合分子の違いを解析し、当該 SNP がアルツハイマー病に寄与する機構を明らかにいたします。本研究により、アルツハイマー病関連遺伝子座の SNP がアルツハイマー病に寄与する機構が明らかになれば、アルツハイマー病発症メカニズムのより深い理解が進み、新たな創薬標的の同定が可能になります。

【研究方法】

全ゲノム配列を決定済みで、3回の詳細調査および1回以上の認知症スクリーニング検査（MMSE）にご協力くださった東北メディカル・メガバンク計画コホート調査参加者から、年齢、性別、既往歴、MMSE スコア、アルツハイマー病関連遺伝子配列等を基準に解析対象となる方を選定します（東北大学、エーザイ株式会社で共同で実施）。その方の RNA-seq データ、血中のアルツハイマー病関連タンパク質量を比較し、アルツハイマー病との関連が報告されている研究対象の SNP による影響を検証します。また、単核球または不死化 B 細胞を用いて、アルツハイマー病との関連が報告されている研究対象の SNP のゲノムの配列に結合する分子を探索します。アレル間での結合分子の違いを見つけ、アルツハイマー病と関連する分子を調べます（エーザイ株式会社で実施）。DNA サンプルは細胞のゲノム配列を確認する際に使用します。解析結果を解釈する際に、身

長、体重、BMI、血液生化学検査値を利用します。本研究で対象とする SNP は研究段階のものであり、アルツハイマー病との関連については、評価が確定したものではありません。そのため、研究結果について参加者にお返しすることはありません。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：ゲノム情報（全ゲノム情報）、年齢、性別、既往歴、MMSEスコア、健康調査の結果、RNA-seqデータ

試料：単核球、DNA、不死化 B 細胞、血漿、血清（DNA と単核球は場合により利用する。）

4. 外部への試料・情報の提供

DNA、単核球、不死化 B 細胞、血漿、血清はエーザイ株式会社に郵送で提供します。エーザイ株式会社から海外企業も含む委託先（情報公開時にその企業が決定されていれば、その企業名を記載する）に解析が委託されることが予定されています。ゲノム情報の提供及び解析は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータ内で、承認を受けた特定の研究者のみがアクセスし実施します。委託先においても高度なセキュリティを担保された PC にて解析します。また、提供する情報（既往歴、健康調査の結果等）については、個人が特定できない情報に加工され提供されるため、対象者の個人情報（氏名等）は提供されません。

5. 関係研究組織

東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 分子医化学分野 特別栄誉教授

共同研究機関

エーザイ株式会社

研究責任者：富岡 武泰

DHBL (Deep Human Biology Learning) ニューロロジーディスカバリー

デピュティヘッド

既存試料・情報の提供のみを行う機関

無し

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

栗山 進一

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 仙台市青葉区星陵町2-1
TEL 022-717-8104 FAX 022-717-8106
E-mail kuriyama@med.tohoku.ac.jp

東北大学の東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町2-1 TEL: 022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町2-1 TEL: 022-718-5162

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先: 「6. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。

(※手数料が必要です。)

【東北大学情報公開室】

<https://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合

③法令に違反することとなる場合

7. 利益相反（企業との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究では、本学と製薬企業有志（武田薬品工業株式会社、第一三共株式会社、エーザイ株式会社、小野薬品工業株式会社、ヤンセンファーマ株式会社）による統合解析コンソーシアムにおける共同研究契約に基づき受け入れた研究費を使用し、東北メディカル・メガバンク計画参加者検体を用いた全ゲノム解析で得られたゲノムデータを利用します。

本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。

以下、過去に掲載を行っていた文書

「情報公開文書」

受付番号： 2023-4-026

課題名：アルツハイマー病関連遺伝子座におけるエピジェネティック解析

研究責任者：山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 医化学分野 教授

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画コホート調査の3回の詳細調査および1回以上の認知症スクリーニング検査（MMSE）にご協力くださった方

2. 研究目的・方法

【研究期間】 研究実施許可日～2026 年 3 月

【研究目的】

東北メディカル・メガバンクに保管されている試料を用いて、アルツハイマー病関連遺伝子座として既報がある SNP のアレル（個人間でのゲノム配列の異なる部分）の間での結合分子の違いを解析し、当該 SNP がアルツハイマー病に寄与する機構を明らかにいたします。本研究により、アルツハイマー病関連遺伝子座の SNP がアルツハイマー病に寄与する機構が明らかになれば、アルツハイマー病発症メカニズムのより深い理解が進み、新たな創薬標的の同定が可能になります。

【研究方法】

全ゲノム配列を決定済みで、3回の詳細調査および1回以上の認知症スクリーニング検査（MMSE）にご協力くださった東北メディカル・メガバンク計画コホート調査参加者から、年齢、性別、既往歴、MMSE スコア、アルツハイマー病関連遺伝子配列等を基準に解析対象となる方を選定します（東北大学、エーザイ株式会社で共同で実施）。その方の RNA-seq データ、血中のアルツハイマー病関連タンパク質量を比較し、アルツハイマー病との関連が報告されている研究対象の SNP による影響を検証します。また、単核球または不死化 B 細胞を用いて、アルツハイマー病との関連が報告されている研究対象の SNP のゲノムの配列に結合する分子を探索します。アレル間での結合分子の違いを見つけ、アルツハイマー病と関連する分子を調べます（エーザイ株式会社で実施）。DNA サンプルは細胞のゲノム配列を確認する際に使用します。解析結果を解釈する際に、身長、体重、BMI、血液生化学検査値を利用します。本研究で対象とする SNP は研究段階のものであり、アルツハ

イマー病との関連については、評価が確定したものではありません。そのため、研究結果について参加者にお返しすることはありません。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：ゲノム情報（全ゲノム情報）、年齢、性別、既往歴、MMSEスコア、健康調査の結果、RNA-seqデータ

試料：単核球、DNA、不死化 B 細胞、血漿、血清（DNA と単核球は場合により利用する。）

4. 外部への試料・情報の提供

DNA、単核球、不死化 B 細胞、血漿、血清はエーザイ株式会社に郵送で提供します。エーザイ株式会社から海外企業も含む委託先（情報公開時にその企業が決定されていれば、その企業名を記載する）に解析が委託されることが予定されています。ゲノム情報の提供及び解析は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータ内で、承認を受けた特定の研究者のみがアクセスし実施します。委託先においても高度なセキュリティを担保された PC にて解析します。また、提供する情報（既往歴、健康調査の結果等）については、個人が特定できない情報に加工され提供されるため、対象者の個人情報（氏名等）は提供されません。

5. 関係研究組織

東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 医化学分野 教授

共同研究機関

エーザイ株式会社

研究責任者：小山 彰比古

DHBL (Deep Human Biology Learning) DCV (Discovery Concept Validation) ファンクション ヘッド

DCV ファンクションは、新たな創薬コンセプト創出や、創薬仮説の検証を担う部署です。

既存試料・情報の提供のみを行う機関

無し

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

栗山 進一

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 仙台市青葉区星陵町 2-1

TEL 022-717-8104 FAX 022-717-8106

E-mail kuriyama@med.tohoku.ac.jp

東北大学の東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限り試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5162

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。

(※手数料が必要です。)

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合

7. 利益相反（企業との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究では、本学と製薬企業有志（武田薬品工業株式会社、第一三共株式会社、エーザイ株式会社、小野薬品工業株式会社、ヤンセンファーマ株式会社）による統合解析コンソーシアムにおける共同研究契約に基づき受け入れた研究費を使用し、東北メディカル・メガバンク計画参加者検体を用いた全ゲノム解析で得られたゲノムデータを利用します。

本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。

2022 年 10 月 25 日

Ver1.2

「情報公開文書」

受付番号： 2022-4-090

課題名：アルツハイマー病関連遺伝子座におけるエピジェネティック解析

研究責任者：山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 医化学分野 教授

1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画コホート調査の 3 回の詳細調査および 1 回以上の認知症スクリーニング検査（MMSE）にご協力くださった方

2. 研究目的・方法

【研究期間】 2022 年 11 月～2026 年 3 月

【研究目的】

東北メディカル・メガバンクに保管されている試料を用いて、アルツハイマー病関連遺伝子座として既報がある SNP のアレル（個人間でのゲノム配列の異なる部分）の間での結合分子の違いを解析し、当該 SNP がアルツハイマー病に寄与する機構を明らかにいたします。本研究により、アルツハイマー病関連遺伝子座の SNP がアルツハイマー病に寄与する機構が明らかになれば、アルツハイマー病発症メカニズムのより深い理解が進み、新たな創薬標的の同定が可能になります。

【研究方法】

全ゲノム配列を決定済みで、3 回の詳細調査および 1 回以上の認知症スクリーニング検査（MMSE）にご協力くださった東北メディカル・メガバンク計画コホート調査参加者から、年齢、性別、既往歴、MMSE スコア、アルツハイマー病関連遺伝子配列等を基準に解析対象となる方を選定します（東北大学、エーザイ株式会社で共同で実施）。その方の単核球または不死化 B 細胞を用いて、アルツハイマー病との関連が報告されている研究対象の SNP のゲノムの配列に結合する分子を探索します。アレル間での結合分子の違いを見つけ、アルツハイマー病と関連する分子を調べます（エーザイ株式会社で実施）。DNA サンプルは細胞のゲノム配列を確認する際に使用します。解析結果を解釈する際に、身長、体重、BMI、血液生化学検査値を利用します。本研究で対象とする SNP は研究段階のものであり、アルツハイマー病との関連については、評価が確定したものではありません。そのため、研究結果について参加者にお返しすることはありません。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：ゲノム情報（全ゲノム情報）、年齢、性別、既往歴、MMSEスコア、健康調査の結果、単核球細胞数

試料：単核球、DNA、不死化 B 細胞（DNA と不死化 B 細胞は場合により利用する。）

4. 外部への試料・情報の提供

DNA、単核球および不死化 B 細胞はエーザイ株式会社に郵送で提供します。エーザイ株式会社から株式会社 Epigeneron へ遺伝子座特異的クロマチン免疫沈降法での解析が委託され、株式会社 Epigeneron から NGS 委託先および解析委託先にその解析が再委託されることが予定されています。ゲノム情報の提供及び解析は、高度なセキュリティを担保した当機構のスーパーコンピュータ内で、承認を受けた特定の研究者のみがアクセスし実施します。委託先、再委託先においても高度なセキュリティを担保された PC にて解析します。また、提供する情報（既往歴、健康調査の結果等）については、個人が特定できない情報に加工され提供されるため、対象者の個人情報（氏名等）は提供されません。

5. 関係研究組織

東北メディカル・メガバンク機構

研究責任者：山本 雅之

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 医化学分野 教授

共同研究機関

エーザイ株式会社

研究責任者：塚原 克平

DHBL Pathogen & Body Defense ドメイン ヘッド

（兼）チーフデータオフィサー

（兼）筑波研究所長

（兼）hhc データクリエーションセンター長

上席執行役員

既存試料・情報の提供のみを行う機関

無し

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

栗山 進一

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 仙台市青葉区星陵町 2-1

TEL 022-717-8104 FAX 022-717-8106

E-mail kuriyama@med.tohoku.ac.jp

東北大学の東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限って試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5161

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当
〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5162

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。

(※手数料が必要です。)

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合

7. 利益相反（企業との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究では、本学と製薬企業有志（武田薬品工業株式会社、第一三共株式会社、エーザイ株式会社、小野薬品工業株式会社、ヤンセンファーマ株式会社）による統合解析コンソーシアムにおける共同研究契約に基づき受け入れた研究費を使用し、東北メディカル・メガバンク計画参加者検体を用いた全ゲノム解析で得られたゲノムデータを利用します。

本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。